In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful












CHU MUSTAPHA

Service de gynécologie-obstétrique

Cours d'externat 5 eme année

DR BAICHE

# AMENORRHEES PRIMAIRES

## I. Introduction

On appelle ménarche l'apparition des premières règles.
L'aménorrhée est définie par l'absence d'écoulement menstruel chez une femme en âge d'avoir ses règles.
L'aménorrhée primaire est définie par l'absence de ménarche à 16 ans.

## II. Quelle est la conduite de la démarche diagnostique ?

### A) Interrogatoire

Il convient de préciser :

Sur le plan familial, l'âge de la puberté chez la mère, les soeurs,

Sur le plan personnel :

- Circonstances de la grossesse et de l'accouchement de la mère (prise d'un traitement hormonal pendant la Grossesse (distilbene hormone oestrogene qu'on donnait au femmes enceintes pour prevenir , souffrance néonatale),
- Pathologies médicales : statut tuberculeux (antécédent de tuberculose, BCG ?), maladie chronique, traumatisme crânien, méningite,
- Interventions chirurgicales au niveau du petit bassin (appendicite +/- compliquée, cure de hernie inguinale…),
- Traitements en cours et notamment chimiothérapie, corticothérapie, radiothérapie,
- Etape du développement pubertaire SPONTANE. En effet, si devant l'absence de règles, un traitement hormonal a été prescrit, celui-ci a pu favoriser le développement des caractères sexuels secondaires,
- Signes d'accompagnement : douleurs cycliques, troubles de l'olfaction, troubles visuels, céphalées, déséquilibre pondéral,
- Le profil psychologique et le contexte familial ((divorce, conflit affectif, sport de haut niveau...).

### B) Examen clinique

- Examen général : il permet de noter :
- La taille, le poids et le rapport staturo-pondéral (maigreur ? obésité ?),
- Le développement de la pilosité, des seins (stades pubertaires de Tanner),
- Une dysmorphie parfois évocatrice d'un syndrome particulier,
- L'existence d'une acné, plus ou moins accompagnée d'une séborrhée.
- Examen gynécologique : il est fait avec douceur et psychologie, à vessie vide.

Inspection de la vulve : pilosité, aspect des petites et grandes lèvres, taille du clitoris, abouchement de l'urètre, perméabilité de l'hymen,

Le développement des caractères sexuels secondaires est-il totalement absent, ébauché ou complet ? Les organes génitaux externes sont-ils normaux ? immatures? ambigus ?

Examen au speculum de vierge : profondeur du vagin, existence d'un col utérin,

Toucher rectal : vérification de l'existence d'un utérus, perception d'une éventuelle masse ovarienne latéro- -utérine ou d'un hématocolpos (rétention du sang menstruel dans le vagin par imperforation hyménéale), éventuellement complété par un toucher vaginal selon la souplesse de l'hymen,

Recherche d'une galactorrhée.

### C) Examens complémentaires de base

A la différence d'une aménorrhée secondaire où le premier diagnostic à éliminer est la grossesse, ici le test de grossesse ne sera demandé que si des éléments de l'examen clinique font penser à un tel diagnostic.

Les premiers examens permettent de préciser le niveau de l'aménorrhée. Des examens complémentaires seront ajoutés en fonction de l'examen clinique.
- La courbe de température si les caractères sexuels secondaires sont développés. Elle permet d'authentifier un fonctionnement ovarien avec ovulations.
La courbe ménothermique doit être réalisée sur au moins 2 mois. Pour être interprétable, la température basale doit être prise dans des conditions précises : toujours avec le même thermomètre, toujours par la même voie (auriculaire, rectale, buccale, axillaire...), le matin au réveil, avant de mettre le pied par terre. Normalement, en première partie de cycle, la température basale se maintient aux environs de 36,5°. Puis de façon brutale la température monte : c'est le décalage post-ovulatoire. L'ovulation est repérée comme étant le point le plus bas avant l'ascension de la courbe. Suit un plateau thermique de 12 à 14 jours puis la température retombe.
- La radiographie de la main pour définir un âge osseux si les caractères sexuels secondaires sont peu développés ou absents (le sésamoïde du pouce apparaît pour un âge osseux de 13 ans),
- Dosage de FSH et prolactine pour situer le niveau de l'atteinte :
- FSH élevée : atteinte ovarienne,
- FSH basse : atteinte centrale,
- PRL élevée : recherche d'un adénome hypophysaire.
- Echographie pelvienne qui permet de visualiser les organes génitaux internes et notamment l'utérus.

## III. Quelle est la démarche étiologique ?

Elle est variable selon l'aspect des caractères sexuels secondaires :

**A) Caractères sexuels secondaires normaux**
Selon la courbe de température on distingue :
1). Si la courbe de température est biphasique : Une cause anatomique congénitale avant tout :
- S'il existe des douleurs cycliques :
**Imperforation de l'hymen** à évoquer en premier lieu : bombement de l'hymen. Au toucher vaginal une masse importante est perçue, constituée de sang accumulé dans l'utérus (hématométrie) et dans le vagin (hématocolpos). Le diagnostic est confirmé par l'échographie.
Puis, il est également possible de faire le diagnostic :
D'une aplasie vaginale avec utérus fonctionnel : au TR, l'utérus est gros, rempli de sang,
D'une cloison transversale du vagin de diagnostic facile par examen au speculum.
S'il n'y a pas de douleurs cycliques :
**Syndrome de Rokitanski-Kuster-Hauser** qui associe aplasie vaginale et aplasie utérine. Les trompes et les ovaires sont présents et normaux.
L'utérus n'est pas perçu au toucher rectal ; et la confirmation de l'absence d'utérus passe par la réalisation d'une échographie pelvienne.
Parfois cette anomalie s'associe avec une aplasie ou une ectopie rénale unilatérale.
Le caryotype constitutionnel est normal.
**Parfois,** une cause acquise infectieuse est possible : **tuberculose génitale prépubertaire**.
Aspect féminin, croissance normale, ovaires fonctionnels. Le diagnostic est fait à l'hystérosalpingographie (absence d'opacification de la cavité utérine par symphyse totale de la cavité ; destruction de l'endomètre expliquant l'aspect souvent irréversible de l'aménorrhée malgré le traitement antibiotique)

2). Si la courbe de température est monophasique
Syndrome de résistance aux androgènes ou testicule féminisant.
La courbe ménothermique est de type anovulatoire. Le sujet est génétiquement mâle (46, XY), mais avec une morphologie féminine (seins, OGE normaux)
A l'examen clinique, la pilosité axillaire et pubienne est rare ; deux hernies inguinales contenant les testicules se présentant sous la forme de 2 petites masses à la base des grandes lèvres sont parfois constatées. Toutefois, ce dernier signe peut manquer dans la mesure où les gonades peuvent être intraabdominales.
A l'examen au speculum le vagin est perméable mais borgne, sans col. Au TR, aucun utérus n'est perçu. La coelioscopie confirme l'absence d'utérus, de trompes et d'ovaires.
Biologiquement la testostéronémie est à un niveau masculin et la sécrétion estrogénique est basse.
Il s'agit d'un trouble de la réceptivité des organes cibles aux androgènes, caractérisé soit par une absence

de récepteur, soit par une mutation de gène codant pour ce récepteur, le rendant non fonctionnel

**B) Virilisation des caractères sexuels secondaires**.
Deux diagnostics doivent surtout être évoqués :
1. L'hyperplasie congénitale des surrénales :
Cliniquement, la patiente est plus petite que les autres membres de la fratrie. Au toucher rectal, l'utérus est perçu. Il existe une hypertrophie plus ou moins marquée du clitoris.
L'échographie pelvienne atteste la présence de l'utérus.
Le diagnostic est confirmé par la biologie. En effet il existe un déficit enzymatique congénital dans la synthèse des stéroïdes avec accumulation en amont de l'obstacle des précurseurs : désoxycortisol, 17OH progestérone plasmatique (potentialisé par un test au synacthène). Le déficit se situe en 21 ou 11 bêtahydroxylase.
2. Syndrome tumoral :
Il s'agit :
- Soit d'une tumeur virilisante de l'ovaire (arrhénoblastome, tumeur de Leydig),
- Soit d'une tumeur virilisante de la surrénale.
3. Dystrophie ovarienne (ou OPK) :
Elle est plus rarement révélée par une aménorrhée primaire. Cliniquement les patientes présentent un tableau un peu différent de celui qui est usuellement rencontré : l'excès pondéral est rare et l'hirsutisme moins marqué.
Biologiquement il existe un déséquilibre entre l'hypersécrétion de LH et la sécrétion de FSH. La delta 4 androstène dione et la testostérone sont augmentées.
Echographiquement, les ovaires sont augmentés de taille et contiennent de très nombreux micro-kystes en périphérie.
**C) Absence de caractères sexuels secondaires**
Selon les résultats de la radiographie de la main, il faut distinguer :
1. Si le sésamoïde du pouce est absent, il s'agit d'un retard pubertaire
Ses causes sont multiples : maladies débilitantes chroniques, néphropathies, anomalies cardiaques, carences nutritionnelles, notion familiale ...
Il associe un retard de croissance et un infantilisme. FSH et LH sont basses.
Il ne faut surtout pas donner de traitement hormonal (blocage de l'axe hypothalamo-hypophysaire qui commence à fonctionner) mais revoir la patiente tous les 3 mois avec un bilan hormonal associant oestrogènes, LH, FSH. Un test LHRH s'accompagnant d'une réponse LH positive et une disparition de la réponse FSH prédominante annonce la venue prochaine des règles.
2. Si le sésamoïde du pouce est présent, il s'agit d'un impubérisme
Alors les dosages de LH et FSH permettent de distinguer les causes périphériques et les causes centrales et générales.
- Si LH et FSH sont élevées, la cause est périphérique :
- Syndrome de Turner qui associe un nanisme, des dysmorphies (cou palmé, implantation basse des cheveux, thorax en bouclier), parfois des malformations viscérales (atteinte rénale ou aortique (coarctation de l'aorte)).
Le caryotype est (45,X0). La coelioscopie qui n'est pas utile au diagnostic de la forme typique montrerait des reliquats ovariens fibreux.
Mais il existe des formes atténuées par un mosaïcisme (X0-XX).
- Autres dysgénésies gonadiques congénitales sans malformations associées.
Elles associent une taille variable, une absence d'ovaire sans dysmorphie.
- Altérations ovariennes acquises.
Traitement agressif : radiothérapie chimiothérapie.
Phénomène auto-immunitaire.
- Si LH et FSH sont normales ou basses : Il faut rechercher une cause générale ou centrale.
Le diagnostic est le plus souvent fait sur d'autres signes que l'aménorrhée.
- Lésions tumorales hypothalamo-hypophysaires : craniopharyngiome, gliome du nerf optique, méningoencéphalite,
panhypopituitarisme, séquelle de toxoplasmose congénitale,
- Causes générales : entraînement physique intensif (sport, danse et plus rarement une anorexie mentale qui est plutôt cause d'une aménorrhée secondaire,
- Causes endocriniennes : hypothyroïdie fruste, dysplasie olfactogénitale (syndrome de Morsier-

Kallmann). Cette dernière correspond à un défaut de migration des neurones sécrétant le GnRH avec aplasie ou atrophie des bulbes olfactifs. En plus de l'impubérisme, il existe une diminution de l'olfaction. FSH et LH sont très basses.

## IV. Quels sont les principes thérapeutiques ?

Le traitement dépend de la cause, d'où l'intérêt d'un bilan précis.

**A) Caractères sexuels secondaires normaux**
- les malformations de l'appareil génital bénéficient d'un traitement chirurgical adapté,
- la tuberculose génitale nécessite un traitement antituberculeux,
- en cas de testicule féminisant, le traitement est médico-chirurgical : exérèse des testicules ectopiques en raison du risque de dégénérescence et instauration d'un traitement oestro-progestatif (pilule minidosée ou cycle artificiel).

**B) Virilisation des caractères sexuels secondaires**
- hyperplasie congénitale des surrénales: hydrocortisone 20 mg/j ou dexaméthasone 3 mg/j,
- tumeur virilisante : exérèse chirurgicale. Le pronostic est fonction de la nature histologique,
- dystrophie ovarienne : traitement symptomatique par cycles artificiels en dehors d'un désir de grossesse. En cas de stérilité, stimulation ovarienne.

**C) Absence de caractères sexuels secondaires**
- si la FSH et la LH sont élevées : cycle artificiel associant oestrogènes et progestatifs. Si survient un dési),
- si la FSH et la LH sont normales ou basses, traiter en fonction de la cause.

Dans le cas des aménorrhées hypothalamo-hypophysaires fonctionnelles sans désir de grossesse, la carence oestrogénique prolongée est source d'ostéoporose d'où la nécessité d'un cycle artificiel. En cas de désir de grossesse, si l'hypophyse est intègre, proposition de pompe à LHRH ; si l'hypophyse est détruite stimulation par gonadotrophines exogènes

**Points essentiels**

**- Il s’agit d’une pathologie assez fréquente.**

**- Les premiers examens à réaliser sont : courbe de température, dosage de FSH et prolactine et radiographie de la main.**

**- En cas de courbes biphasiques, les principales étiologies sont les malformations anatomiques des organes génitaux.**

**- En cas de courbes monophasiques, le testicule féminisant est la principale étiologie si les caractères sexuels sont normaux.**

**- En cas de courbes monophasiques l’hyperplasie congénitale des surrénales est la**

**principale étiologie s'il existe une virilisation des organes génitaux.**
**- En l'absence de caractères sexuels secondaires, il s'agira essentiellement d'un retard pubertaire (absence de sésamoïde du pouce) ou d'un syndrome de Turner.**
**- Le traitement devra permettre le développement des caractères sexuels secondaires féminins essentiellement et la prévention de l'ostéoporose.**